

La polineuropatia amiloidotica familiare legata alla transtiretina (TTR-FAP) esordisce abitualmente con una polineuropatia sensori-motoria progressiva, spesso accompagnata da una sindrome del tunnel carpale, disautonomia severa e cardiomiopatia. I disturbi vegetativi, che possono consistere in alterazioni del transito gastroenterico, ipotensione posturale, impotenza, disturbi della minzione, cute secca o iperidrosi del tronco, rappresentano spesso i primi segni della malattia, ma raramente rimangono isolati.

Un uomo di 46 anni ha presentato episodi ricorrenti di sincope, solo raramente ortostatica, per 4 anni. Una iniziale valutazione neurologica e cardiologica è risultata normale e venne formulata una diagnosi di sincope vasovagale. Gli episodi non peggiorarono nel tempo e ci fu un lungo periodo di stabilità. Due mesi prima del ricovero presso il nostro dipartimento, egli iniziò a presentare parestesie alle mani ed impotenza.

L'esame neurologico mostrava riflessi achillei fiacchi e disestesie ai piedi. La PA a riposo era 137/86 mmHg e la FC 84 battiti/min. C'era una ipotensione ortostatica asintomatica con una diminuzione della PA sist. di 30 mmHg e della PA diast. di 10 mmHg con un lieve aumento della frequenza. Una batteria di test cardiovascolari mostrava una disfunzione simpatica e parasimpatica. Lo studio della velocità di conduzione nervosa metteva in evidenza un quadro compatibile con una moderata polineuropatia assonale. Lo studio molecolare mostrava la presenza di una mutazione Thr49Ala all'esone 3 del gene della transtiretina. Lo studio ecocardiografico mise in evidenza una lieve ipertrofia ventricolare sinistra, un aumento del setto interatriale ed un ispessimento parietale ventricolare destro. Il paziente venne sottoposto a trapianto di fegato. Il follow-up a 18 mesi dall'intervento ha mostrato una stabilizzazione dei sintomi neurologici con rari episodi di intolleranza ortostatica.

Il messaggio lanciato da questo caso è che sincopi ricorrenti possono costituire l'unica manifestazione clinica della TTR-FAP per un lungo periodo di tempo. Ciò deve essere tenuto in considerazione nella diagnosi differenziale, poiché solamente una diagnosi precoce può portare alla indicazione al trapianto di fegato in una malattia altrimenti fatale.